

Consejos para las personas afectadas con una condición no diagnosticada

El hecho de no tener un diagnóstico definitivo para una enfermedad puede ser una experiencia muy frustrante. Cuando se trata de enfermedades raras, puede tomar muchos años para obtener un diagnóstico. Este proceso puede ser increíblemente difícil por lo que hemos identificado la siguiente información que le puede ser de utilidad para tratar de obtener un diagnóstico definitivo de su condición.

¿Dónde puedo encontrar más información sobre cómo enfrentar el problema de ser afectado (a) con una enfermedad sin diagnóstico definitivo?

Para obtener más información acerca de cómo lidiar con las enfermedades genéticas raras o que no tienen un diagnóstico definitivo, véase:

[Aprenda más sobre una condición no diagnosticada en un niño](#) (información disponible solamente en inglés)
[Aprenda más sobre una condición no diagnosticada en un adulto](#) (información disponible solamente en inglés)

¿Existen programas de investigación disponibles para las personas sin un diagnóstico?

Sí. Si los proveedores de atención médica de una persona y los especialistas no han sido capaces de hacer un diagnóstico definitivo, participando en un estudio de investigación o ensayo clínico puede ser otra opción. Lea la información a seguir para aprender sobre los programas de investigación de los Institutos Nacionales de Salud (NIH, sus siglas en inglés) que se están realizando actualmente:

En mayo de 2008, los Institutos Nacionales de Salud (NIH) lanzaron el “Programa de Enfermedades sin Diagnóstico” (UDP, sus siglas en inglés), un programa de investigación clínica que tiene como objetivo proporcionar respuestas a pacientes afectados por enfermedades misteriosas que por largo tiempo no han podido ser diagnosticadas. Esta iniciativa trans-NIH se centra en los casos médicos más complicados que sean referidos al Centro Clínico de los NIH en Bethesda, Maryland, por el médico del paciente. Los médicos y los pacientes pueden obtener respuestas a sus preguntas llamando al 1-866-444-8806.

[ClinicalTrials.gov](#) es la base de datos de la internet creada por los NIH que proporciona información actualizada sobre estudios de investigación clínica. Usted puede buscar en [ClinicalTrials.gov](#) investigaciones de acuerdo a las categorías generales de enfermedades (por ejemplo, enfermedad neurológica o enfermedad de los ojos) o síntomas específicos. En algunos estudios se aceptan personas sin un diagnóstico definitivo con el objetivo de realizar un diagnóstico.

Por ejemplo, un estudio en el que se inscriben las personas que no tienen un diagnóstico se titula "[Estudios de Niños con Enfermedades Genéticas del Metabolismo y Otros](#)". Este estudio consiste en evaluar a los individuos que son afectados o que tienen una sospecha de ser afectados por enfermedades genéticas, incluyendo trastornos metabólicos. En este estudio, a pesar del nombre, personas de cualquier edad pueden ser elegibles.

Para obtener más información sobre los ensayos clínicos que se realizan en los NIH, puede llamar al Centro Clínico de los NIH para hablar con un especialista.

Patient Recruitment and Public Liaison Office
NIH Clinical Center
National Institutes of Health
Bethesda, Maryland 20892-2655
Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 800-411-1222
Fax: 301-480-9793
Correo electrónico: prpl@mail.cc.nih.gov

¿Cómo puedo obtener más información sobre los ensayos clínicos?

Si usted o alguien que usted conoce está interesado en participar en un ensayo clínico visite la página de la internet del Centro Clínico de los NIH, titulada “[Información Para el Paciente](#)”, para leer información acerca de la participación en ensayos clínicos.

Un tutorial interactivo sobre los ensayos clínicos también puede ayudarle a contestar sus preguntas y puede obtenerse en el enlace de la Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos titulado “[Ensayos Clínicos](#)”.

Recursos para muchos vuelos caritativos o de precio especial a los sitios de la investigación y del tratamiento, información sobre hospedaje barato y alojamiento para los pacientes no internados y los miembros de su familia, así como también servicios de ambulancia se enumeran en la sección de “[Asistencia Para Viaje y Acomodaciones](#)” de esta página de la internet. (Esta información está disponible solamente en inglés).

¿Existen grupos de apoyo para personas con una enfermedad no diagnosticada?

Sí. Para obtener información adicional y recursos de apoyo para las personas con una condición no diagnosticada y sus familias puede ponerse en contacto con los siguientes recursos:

La organización “Necesitados de Diagnóstico” (INOD, sus siglas en inglés) ofrece ayuda y apoyo a personas afectadas con condiciones sin diagnóstico. No hay operadores que hablen español, solamente inglés.

Necesitados de Diagnóstico (INOD)
P.O. Caja 536456
Orlando, FL 32853-6456
Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 888-894-9190
Teléfono: 407-894-9190
Fax: 407-898-4234
Correo electrónico: INOD@INOD.org
Página en la red: <http://www.INOD.org>

La organización “Síndromes Sin Nombre” (SWAN, sus siglas en inglés) es una organización de apoyo para familias de niños que tienen enfermedades sin diagnóstico definido, enfermedades no identificadas, esto es, sin nombre o que todavía están en busca de un diagnóstico. No hay operadores que hablen español, solamente inglés.

Síndromes Sin Nombre (SWAN)
Estados Unidos
Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 888-880-7926
Teléfono: 269-692-2090
Correo electrónico: swanusa@undiagnosed-usa.org
Página en la red: <http://www.undiagnosed-usa.org>

La Organización Nacional sobre los Desórdenes Raros (NORD, sus siglas en inglés) es una federación con más de 130 organizaciones voluntarias de la salud que sirven a las personas con desórdenes raros. Las páginas en la red de la NORD incluyen información en programas de asistencia médica y en la red, guía de recursos y enlaces para otros recursos relevantes en la red. Usted puede ordenar un reporte escrito sobre una condición a través del portal Web de NORD, o llamando o escribiendo a las oficinas de NORD. Tienen operadores para hablar español.

Organización Nacional de Enfermedades Raras
 55 Kenosia Avenida
 PO Box 1968
 Danbury, CT 06813-1968
 Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 800-999-6673 (voz solamente)
 Teléfono: 203-744-0100
 TDD: 203-797-9590
 Fax: 203-798-2291
 Correo electrónico: orphan@rarediseases.org
 Página en la red: <http://www.rarediseases.org/>

La organización Genetic Alliance se ha asociado con Inspire.com para poner en marcha una comunidad en línea (en la red) para las personas con enfermedades raras llamada [Genetic Alliance Rare Disease & Genetic Conditions Support Community](#). Esta comunidad conecta a los pacientes, médicos, familiares, cuidadores y profesionales.

¿Con quién puedo hablar si tengo problemas financieros?

A veces, el tener una enfermedad sin diagnóstico puede tomar muchos años y envolver muchas consultas especializadas y realización de exámenes y esto afecta a muchas personas y familias económicamente.

La organización “Patient Advocate Foundation” es una organización sin fines de lucro que sirve como enlace entre las familias y sus aseguradoras, empleadores o acreedores para resolver problemas con seguros, mantenimiento del empleo y/o crisis de deuda resultantes de los asuntos asociados con sus condiciones médicas. Usted puede ponerse en contacto con el Patient Advocate Foundation para obtener más información. Tienen operadores que hablan español.

Patient Advocate Foundation
 700 Thimble Shoals boulevard
 Suite 200
 Newport News, VA 23606
 Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 800-532-5274
 Fax: 757-873-8999
 Correo electrónico: help@patientadvocate.org
 Página en la red: <http://www.patientadvocate.org>

¿Existen organizaciones que puedan ayudar con los gastos de viaje?

Sí. Viajar a centros especializados para realizar las pruebas necesarias para llegar a un diagnóstico puede ser costoso, las siguientes organizaciones ayudan a organizar viajes gratuitos para los pacientes dentro de los EE.UU.

Air Charity Network (Red de la Caridad de Aire)
 4620 Haygood Carretera
 Suite 1
 Virginia Beach, VA 23455

Teléfono: 877-621-7177 (No hay operadoras que hablen español)

Formulario de correo electrónico: <http://aircharitynetwork.org/ContactUs/tabid/201/Default.aspx>

Página en la red: <http://aircharitynetwork.org/>

National Patient Travel Center (Centro Nacional de Viaje para Pacientes)

4620 Haygood Rd., Ste. 1

Virginia Beach, VA 23455

Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 800-296-1217 (No hay operadoras que hablen español)

Teléfono: 757-512-5287

Fax: 800-550-1767

Correo electrónico: mercymedical@erols.com

Página en la red: <http://www.patienttravel.org>

¿Dónde puedo encontrar más información sobre ayuda financiera?

La [Organización Nacional de Enfermedades Raras](#) (NORD) proporciona información sobre los programas de asistencia financiera, medicación, seguro de salud, programas de Medicare / Medicaid, y enlaces adicionales para recursos en línea. La mayor parte de estos recursos están disponibles sólo para las personas en los Estados Unidos.

El [National Human Genome Research Institute](#) (NHGRI) de los Institutos Nacionales de Salud (NIH) ha creado un recurso en línea de asistencia financiera con más información acerca de los recursos para las personas y familias que necesitan ayuda para pagar la atención médica. Esta información está disponible solamente en inglés.

Esta guía fue producida por el Centro de Información de Enfermedades Genéticas y Raras (GARD). Toda la información producida por GARD es de dominio público y puede ser copiado libremente. Apreciamos que sea realizada la referencia bibliográfica de GARD o del NIH. GARD está financiada externamente por el NCATS y NHGRI mediante el contrato # HHSN316201200028W, orden # HHSN27600001.

Centro de Información Sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD, sus siglas en inglés)

PO Box 8126

Gaithersburg, MD 80898-8126

Número gratuito (dentro de Estados Unidos): 888-205-2311

Teléfono: 301-251-4925

Equipo teletipógrafo: 888-205-3223

Fax: 301-251-4911

Correo electrónico: GARDinfo@nih.gov

Página en la red: <http://rarediseases.info.nih.gov/GARD>

Aviso legal importante:

El material anteriormente expuesto se suministra únicamente con propósito educativo e informativo, y de ninguna forma pretende substituir la consulta profesional, diagnósticos o tratamientos médicos. Este material no constituye en manera alguna la aprobación o recomendación de exámenes específicos o productos por parte del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias y Oficina de Investigación de Enfermedades Raras (NCATS-ORDR) o el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI). Por lo tanto, no garantizamos la precisión, integridad, puntualidad o utilidad de las opiniones, recomendaciones, servicios u otra información anteriormente expuesta, más bien recomendamos encarecidamente que consulte la opinión de su médico con cualquier pregunta concerniente a su estado de salud.